

Doi: <https://doi.org/10.37497/JMRReview.v2i1.44>

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DAS MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS IDENTIFICADAS NO SERVIÇO DE GINECOLOGIA E OBSTETRÍCIA DE UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

Epidemiological profile of congenital malformations identified in the Gynecology and Obstetrics service of a University Hospital

Juliana Chanes de Souza¹, Iara Ricardo Soares², Sofia Meneghel Bastos³, Talita Aparecida Ricardo Soares⁴, Ricardo Braga Varella⁵, Milena Chanes de Souza⁶, Attilio Brisighelli Neto⁷

¹⁻⁷Serviço de Ginecologia e Obstetrícia. Hospital Universitário São Francisco na Providência de Deus (HUSF). Bragança Paulista - SP.

Resumo

Introdução: As malformações congênitas são defeitos no desenvolvimento de órgãos e regiões corporais presentes desde o nascimento. Fatores genéticos e ambientais podem causar malformações, com algumas associações fenotípicas compartilhando mecanismos etiológicos comuns. Compreender o perfil epidemiológico das malformações é fundamental para campanhas de prevenção e atendimento sistemático. **Objetivo:** Traçar o perfil epidemiológico das malformações congênitas identificadas no serviço de Ginecologia e Obstetrícia de um hospital universitário localizado na cidade de Bragança Paulista - SP. **Método:** Trata-se de um estudo retrospectivo, descritivo, e de natureza quantitativa que contempla as notificações internas de malformações congênitas identificadas nos fetos de gestantes atendidas no Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Hospital Universitário São Francisco na Providência de Deus - HUSF. **Resultados:** A amostra deste estudo foi constituída por 95 notificações de malformações, sendo 21 em 2017 (22,11%), 10 em 2018 (10,53%), 10 em 2019 (10,53%), 13 em 2020 (13,69%), 12 em 2021 (12,63%), 14 em 2022 (14,73%) e 15 em 2023 (15,78%). A frequência de malformações do ano de 2017 foi significativamente maior do que aquela observada no restante dos anos avaliados ($p = 0,04$). A média de idade materna no período estudado foi de $29,3 \pm 7,4$ anos. As malformações mais comumente identificadas foram aquelas ocorridas em estruturas do sistema nervoso central, assim como aquelas identificadas no sistema cardiovascular. **Conclusão:** Em nosso estudo as malformações mais frequentes se associaram a estruturas do sistema nervoso central, assim como cardiovasculares. A despeito do fato de que este levantamento pontual não avaliou os fatores de risco nas gestantes, ressalta-se que o contato com produtos agrícolas podem estar associados às malformações, sugerindo a necessidade de criação de campanhas de esclarecimento às gestante sobre os perigos da exposição a esses compostos.

Palavras-chave: Malformações, Epidemiologia, Obstetrícia, Ginecologia.

Abstract

Background: Congenital malformations are defects in the development of organs and body regions present from birth. Genetic and environmental factors can cause malformations, with some phenotypic associations sharing common etiological mechanisms. Understanding the epidemiological profile of malformations is essential for prevention campaigns and systematic care. **Aim:** To identify the epidemiological profile of congenital malformations diagnosed in the Gynecology and Obstetrics Department of a University Hospital located in the city of Bragança Paulista - SP, Brazil. **Method:** This is a retrospective, descriptive, and quantitative study that includes internal notifications of congenital malformations identified in the fetuses of pregnant women treated at the Gynecology and Obstetrics Service of the Hospital Universitário São Francisco na Providência de Deus - HUSF. **Results:** The sample of this study consisted of 95 malformation notifications, 21 in 2017 (22.11%), 10 in 2018 (10.53%), 10 in 2019 (10.53%), 13 in 2020 (13.69%), 12 in 2021 (12.63%), 14 in 2022 (14.73%) and 15 in 2023 (15.78%). The frequency of malformations in 2017 was significantly higher than that observed in the rest of the years evaluated ($p = 0.04$). The average maternal age during the studied period was 29.3 ± 7.4 years. The most commonly identified malformations were those occurring in structures of the central nervous system, as well as those identified in the cardiovascular system. **Conclusion:** In our study, the most frequent malformations were associated with structures of the central nervous system, as well as cardiovascular structures. Despite the fact that this specific survey did not evaluate risk factors in pregnant women, it is noteworthy that contact with agricultural products may be

associated with malformations, suggesting the need to create campaigns to inform pregnant women about the dangers of exposure to these compounds.

Keywords: Malformations, Epidemiology, Obstetrics, Gynecology.

Introdução

As malformações congênitas são defeitos de morfogênese de órgãos ou regiões do corpo, identificáveis ao nascimento e com prevalência em cerca de 2 a 3% de todos os partos (CORSELLO; GIUFFRÈ, 2012; TOUFAILY et al., 2018). Entretanto, a frequência das malformações é muito maior nos fetos provenientes de abortos espontâneos e nos natimortos do que visto em nascidos vivos (TOUFAILY et al., 2018). Por exemplo, Shepard et al. (1989) descobriram que 19% dos fetos abortados espontaneamente tinham um defeito localizado ou uma síndrome identificável. Além disso, há uma frequência mais alta de anormalidades cromossômicas associadas em aproximadamente metade dos abortos espontâneos (EMMS et al., 2022; ZHANG et al., 2009). Outro bom exemplo é uma análise de 789 natimortos realizada por Pauli e Reiser (1994) que relatou que 34% dos indivíduos tinham malformações únicas e síndromes de malformação reconhecíveis e 25% apresentavam anormalidades cromossômicas.

Fatores genéticos ou ambientais podem interferir nos processos blastogênicos, produzindo defeitos em órgãos e regiões do corpo aparentemente não relacionados entre si. Porém, algumas associações podem compartilhar uma sobreposição fenotípica em relação a mecanismos etiológicos e patogênicos comuns (IMPELLIZZERI et al., 2022). Por exemplo, recém-nascidos com associação de defeitos vertebrais, atresia anorretal, anomalias cardíacas, fístula traqueoesofágica, atresia esofágica, anomalias renais, defeitos nos membros e artéria umbilical única (resumidos pela sigla VACTERLS) apresentam muitos destes defeitos sobrepostos (CORSELLO; GIUFFRÈ, 2012; TOUFAILY et al., 2018).

As associações de VACTERLS são frequentemente esporádicas, com baixo risco de recorrência e são mais frequentes nos filhos de mães diabéticas. Qualquer tipo de malformação congênita nestes neonatos é duas a quatro vezes mais frequente e está inversamente correlacionada com a eficácia do controle materno, particularmente no período periconcepcional. Vários fatores estão envolvidos na patogênese (hiperglicemia, hiperglicosilação de proteínas, hipóxia crônica, poliglobulia e acidose láctica) e interferem na blastogênese, induzindo anormalidades das estruturas da linha média e órgãos simétricos (CORSELLO; GIUFFRÈ, 2012).

Além disso, as malformações congênitas podem ser secundárias a fatores exógenos que atuam durante a vida intrauterina, induzindo anormalidades nos processos de desenvolvimento (EMMS et al., 2022). A identificação etiológica é importante para oferecer aconselhamento genético e estimar o risco de recorrência na família. Por exemplo, níveis elevados de imunoglobulina M (IgM) logo após o nascimento podem prever infecções fetais e qualquer substância introduzida no organismo humano (como substâncias de abuso) ou produzida pelo metabolismo materno em situações específicas pode atravessar a placenta, atingir o feto e ser perigosa para o desenvolvimento embriofetal (TOUFAILY et al., 2018). O metabolismo individual e placentário também pode influenciar amplamente os efeitos clínicos, a dosagem e o momento da administração. Fora isso, qualquer acidente vascular nos estágios iniciais do desenvolvimento embriofetal pode determinar defeitos morfogenéticos subsequentes nas áreas corporais relacionadas (TOUFAILY et al., 2018; ZHANG et al., 2009).

Por fim, as ferramentas diagnósticas e terapêuticas têm melhorado progressivamente nas últimas décadas, contribuindo para uma melhor identificação e redução da morbidade/mortalidade a longo prazo relacionadas às malformações genéticas. Porém, devido à crescente expectativa de vida, pacientes com malformações representam hoje um grande problema para os serviços de saúde no que diz respeito à quantidade de recursos de que necessitam (EMMS et al., 2022). Dentro do contexto apresentado, conhecer as malformações mais comuns em nosso meio permitirá a criação de campanhas e mecanismos para sistematizar o atendimento a essas gestantes e seus conceitos.

Objetivo

Traçar o perfil epidemiológico das malformações congênitas identificadas em nosso Serviço.

Método

Trata-se de um estudo retrospectivo, descritivo, e de natureza quantitativa que contempla as notificações internas de malformações congênitas identificadas nos fetos de gestantes atendidas no Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Hospital Universitário São Francisco na Providência de Deus - HUSF, localizado na cidade de Bragança Paulista - SP. Dos prontuários foram coletadas informações sobre o ano do nascimento do feto, idade materna e malformações identificadas.

As variáveis categóricas foram apresentadas por frequência absoluta seguida de sua respectiva frequência relativa. Posteriormente foram aplicados testes analíticos para comparação de proporções pelo teste de Qui quadrado, considerando estatisticamente significantes diferenças cujo valor de p fosse menor do que 0,05. Os testes estatísticos foram realizados no *software* SPSS® 2023.

Por se tratar de um estudo retrospectivo que utilizou apenas dados coletados de prontuários já arquivados no Serviço, pediu-se a dispensa da assinatura de Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). De qualquer forma, assegurou-se a responsabilidade e o compromisso de manejo dos dados coletados com ética e sigilo, não divulgando qualquer informação que permitisse a identificação das gestantes cujos prontuários se pretende consultar. Nestes termos, cumpriram-se todas as diretrizes e normas reguladoras descritas na Resolução número 466 de 12 de dezembro de 2012 do Conselho Nacional de Saúde, que regulamenta as pesquisas envolvendo seres humanos, sendo esta pesquisa aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa do HUSF.

RESULTADOS

A amostra deste estudo foi constituída por 95 notificações de malformações, sendo 21 em 2017 (22,11%), 10 em 2018 (10,53%), 10 em 2019 (10,53%), 13 em 2020 (13,69%), 12 em 2021 (12,63%), 14 em 2022 (14,73%) e 15 em 2023 (15,78%) (Figura 1). A frequência de malformações do ano de 2017 foi significativamente maior do que aquela observada no restante dos anos avaliados ($p = 0,04$). A média de idade materna no período estudado foi de $29,3 \pm 7,4$ anos.

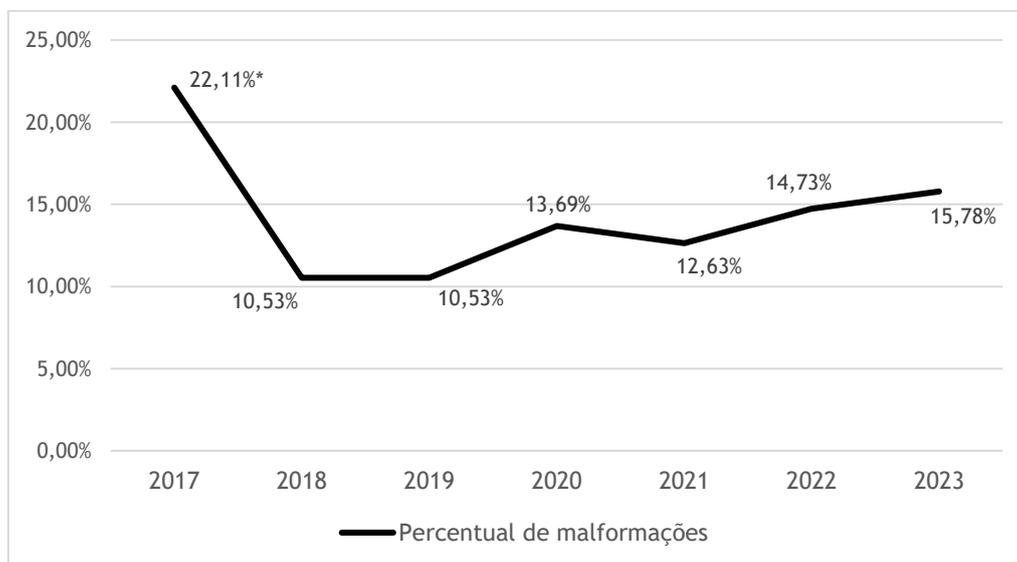


Figura 1 - Percentual de malformações em cada ano avaliado. *Diferença estatisticamente significativa em relação aos demais anos.

Fonte: Dados coletados pelos autores.

O Quadro 1 traz as frequências absolutas e relativas das três malformações mais comumente observadas em cada um dos anos de estudo. No ano de 2017 as três malformações mais frequentes foram Q0.00 (anencefalia e malformações similares), Q062 (diastematomielia) e Q0.70 (sindactilia); no ano de 2018 foram Q03.9 (hidrocefalia congênita não especificada), Q04.6 (cistos cerebrais congênitos) e Q04.8 (outras malformações congênitas); em 2019 foram Q03.9 (hidrocefalia congênita não especificada), Q20-Q28 (malformações congênitas do aparelho circulatório) e Q22 (malformações congênitas das valvas pulmonar e tricúspide); já em 2020 foram Q03.1 (hidrocefalia congênita), Q01

(encefalocele) e Q05.2 (espinha bífida lombar com hidrocefalia); por sua vez, em 2021 foram Q21.0 (malformações congênitas dos septos cardíacos), Q07.7 (outras malformações congênitas do sistema nervoso) e Q62.0 (anomalias congênitas obstrutivas da pelve renal e malformações congênitas do ureter); em 2022 foram Q91 (Síndrome de Edwards e síndrome de Patau), Q03.1 (hidrocefalia congênita) e Q03.9 (hidrocefalia congênita não especificada); finalmente, em 2023 as malformações mais frequentes foram Q21.0 (malformações congênitas dos septos cardíacos), Q79.3 (gastrosquise) e Q25 (malformações congênitas das grandes artérias).

Ano	Total de notificações	CID mais frequente		Segundo CID mais frequente		Terceiro CID mais frequente	
		FA	FR	FA	FR	FA	FR
2017	21	Q0.00		Q0.62		Q0.70	
		2	9,5%	2	9,5%	2	9,5%
2018	10	Q03.9		Q04.6		Q04.8	
		3	30%	1	10%	1	10%
2019	10	Q03.9		Q20-Q28		Q22	
		1	10%	1	10%	1	10%
2020	13	Q03.1		Q01		Q05.2	
		3	23%	1	7,6%	1	7,6%
2021	12	Q21.0		Q07.7		Q62.0	
		3	25%	2	16,6%	2	16,6%
2022	14	Q91		Q03.1		Q03.9	
		3	21,4%	2	14,2%	1	7,0%
2023	15	Q21.0		Q79.3		Q25	
		3	20%	2	13,3%	1	6,6%

Quadro 1 - Frequências absolutas e relativas das três malformações mais comumente observadas em cada um dos anos de estudo.

Fonte: Dados coletados pelos autores.

Discussão

As malformações congênitas são defeitos únicos ou múltiplos da morfogênese de órgãos ou regiões corporais identificáveis ao nascimento ou durante a vida intrauterina. A sua prevalência global de nascimentos é de cerca de 2-3%. Tanto fatores genéticos como ambientais, bem como a sua combinação numa competição multifatorial, podem induzir defeitos congênitos, que podem ser classificadas com base em critérios clínicos, etiológicos e patogenéticos. Ferramentas diagnósticas e terapêuticas têm evoluído progressivamente nas últimas décadas, contribuindo para uma melhor identificação e redução da morbidade e mortalidade em longo prazo destes pacientes. Devido à crescente expectativa de vida, as malformações congênitas representam um grande problema nos serviços de saúde, especialmente devido à quantidade de recursos necessários para a assistência multidisciplinar exigida por esses pacientes (CORSELLO; GIUFFRÈ, 2012).

O presente estudo traçou o perfil epidemiológico das malformações congênitas identificadas no Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do HUSF, compreendendo o período situado entre os anos de 2017 e 2023. Buscamos, com esse trabalho, identificar as principais malformações, permitindo assim

a criação de mecanismos de sistematização que podem auxiliar no diagnóstico e tratamento inicial requerido por boa parte desses pacientes.

Em nosso levantamento, os principais grupos de malformações identificadas foram aquelas associadas ao aparelho cardiovascular, incluindo defeitos na estrutura do coração e vasos, além das malformações no sistema nervoso central. Segundo Antonov et al. (2008), a frequência de múltiplas malformações congênicas, especialmente do sistema nervoso central costuma estar associada à magnitude e duração da exposição a diversos fatores ambientais. Para os autores, xenobióticos identificados no ar ambiente de um grande centro industrial representam um risco aumentado de malformações pré-natais, sugerindo que um dos fatores que podem estar associados ao fenômeno seja a elevada poluição do ar ambiente, que afeta negativamente os mecanismos de herança nos futuros pais muito antes do nascimento de um filho. Em estudo realizado na região sul do Brasil por Ibañez et al. (2019), apontou-se que compostos organoclorados e outros produtos químicos clorados tóxicos podem contribuir para malformações congênicas em humanos. Dessa forma, gestantes que residem em locais onde os índices de poluição são elevados, assim como aquelas residentes em áreas de maior produtividade agrícola, devem ser acompanhadas com mais atenção pelas equipes médicas.

Em estudo do final da década de 1980 conduzido por Cifuentes et al. (1989), avaliando malformações registradas em um hospital chileno no período de 10 anos, os autores afirmaram que história familiar de malformações congênicas foi o fator de risco mais frequente em recém-nascidos malformados. Ainda, infertilidade, metrorragia e doenças maternas durante a gravidez foram mais frequentes em recém-nascidos malformados quando comparados a crianças saudáveis. Com base nesses achados, sugere-se atenção por parte das equipes de acompanhamento às gestantes com histórico de malformações na família, bem como àquelas com histórico de menstruação abundante e doenças durante o período gestacional.

Ainda no Brasil, Cremonese et al. (2014) realizaram um estudo ecológico para avaliar a relação entre o consumo de agrotóxicos e as malformações congênicas no sistema nervoso central e nas estruturas cardiovasculares nas regiões Sul e Sudeste do Brasil. Ao final da avaliação, os resultados demonstraram a relevância da exposição a pesticidas em áreas rurais com intensa atividade agrícola, sugerindo que tais exposições pré-natais podem estar relacionadas com a ocorrência de anomalias congênicas, especialmente cardiovasculares e nervosas.

Conclusão

Os dados colhidos em nosso sistema de informação estão de acordo com a literatura, identificando como mais prevalentes não somente as malformações do sistema nervoso central, como também as cardiovasculares. Apesar do fato de que este levantamento pontual não avaliou os fatores de risco nas gestantes, ressalta-se que o contato com produtos agrícolas podem estar associados às malformações, sugerindo a necessidade de criação de campanhas de esclarecimento às gestantes sobre os perigos da exposição a esses compostos.

Referências

ANTONOV, O. V.; SHIRINSKIĬ, V. A.; ANTONOVA, I. V. Hygienic risk factors of congenital malformations. *Gigiena I Sanitariia*, n. 5, p. 20-22, 2008.

CIFUENTES, L. et al. Congenital malformations: a model predictive based on risk factors. *Revista Medica De Chile*, v. 117, n. 6, p. 611-617, jun. 1989.

CORSELLO, G.; GIUFFRÈ, M. Congenital malformations. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine: The Official Journal of the European Association of Perinatal Medicine, the Federation of Asia and Oceania Perinatal Societies, the International Society of Perinatal Obstetricians*, v. 25 Suppl 1, p. 25-29, abr. 2012.

CREMONESE, C. et al. Pesticide consumption, central nervous system and cardiovascular congenital malformations in the South and Southeast region of Brazil. *International Journal of Occupational Medicine and Environmental Health*, v. 27, n. 3, p. 474-486, jun. 2014.



EMMS, A. et al. Next Generation Sequencing after Invasive Prenatal Testing in Fetuses with Congenital Malformations: Prenatal or Neonatal Investigation. **Genes**, v. 13, n. 9, p. 1517, 24 ago. 2022.

IBAÑEZ, H. C. et al. Spatial trends in congenital malformations and stream water chemistry in Southern Brazil. **The Science of the Total Environment**, v. 650, n. Pt 1, p. 1278-1291, 10 fev. 2019.

IMPELLIZZERI, P. et al. Pathogenesis of Congenital Malformations: Possible Role of Oxidative Stress. **American Journal of Perinatology**, v. 39, n. 8, p. 816-823, jun. 2022.

PAULI, R. M.; REISER, C. A. Wisconsin Stillbirth Service Program: II. Analysis of diagnoses and diagnostic categories in the first 1,000 referrals. **American Journal of Medical Genetics**, v. 50, n. 2, p. 135-153, 1 abr. 1994.

SHEPARD, T. H.; FANTEL, A. G.; FITZSIMMONS, J. Congenital defect rates among spontaneous abortuses: twenty years of monitoring. **Teratology**, v. 39, n. 4, p. 325-331, abr. 1989.

TOUFAILY, M. H. et al. Causes of Congenital Malformations. **Birth Defects Research**, v. 110, n. 2, p. 87-91, 2018.

ZHANG, Y.-X. et al. Genetic analysis of first-trimester miscarriages with a combination of cytogenetic karyotyping, microsatellite genotyping and arrayCGH. **Clinical Genetics**, v. 75, n. 2, p. 133-140, fev. 2009.

